

University of Groningen

CHARGE syndrome: CHD7 mutations, heart defects and overlapping syndromes

Janssen, Nicole

IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.

Document Version

Publisher's PDF, also known as Version of record

Publication date:

2017

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

Citation for published version (APA):

Janssen, N. (2017). *CHARGE syndrome: CHD7 mutations, heart defects and overlapping syndromes*. [Thesis fully internal (DIV), University of Groningen]. Rijksuniversiteit Groningen.

Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.

Stellingen behorende bij het proefschrift:

CHARGE syndrome: CHD7 mutations, heart defects and overlapping syndromes

1. Voor typische CHARGE patiënten zonder een *CHD7* mutatie is een herevaluatie van het *CHD7* gen gerechtvaardigd. *(Dit proefschrift)*
2. Pathogene missense mutaties in het *CHD7* gen geven een milder fenotype dan truncerende mutaties. *(Dit proefschrift)*
3. Het type hartafwijkingen dat wordt veroorzaakt door *CHD7* mutaties is variabel, maar AVSD en conotruncale hartafwijkingen komen relatief vaak voor. *(Dit proefschrift)*
4. Direct DNA-onderzoek van *CHD7* is niet zinvol bij patiënten met een aangeboren hartafwijking, maar het is wel belangrijk om het *CHD7* gen op te nemen in uitgebreidere genpanels voor aangeboren hartafwijkingen. *(Dit proefschrift)*
5. Het spectrum van fenotypes dat wordt veroorzaakt door *CHD7* mutaties kan het best beschreven worden als *CHD7*-gerelateerde aandoeningen. *(Dit proefschrift)*
6. Overlappende fenotypes tussen verschillende syndromen kunnen inzicht geven in de overlappende onderliggende functies van betrokken genen in de embryogenese. *(Dit proefschrift)*
7. Om patiënten met zeldzame aandoeningen te kunnen behandelen volgens de laatste inzichten, moeten richtlijnen voor patiëntenzorg makkelijk vindbaar, toegankelijk en aanpasbaar zijn.
8. Het bezoeken van patiënten bijeenkomsten is een niet te onderschatten aanvulling bij klinisch wetenschappelijk onderzoek.
9. Wetenschap is slechts een beeld van de waarheid. *(Francis Bacon 1561-1626)*
10. Elk antwoord geeft weer nieuwe vragen.